SciELO Preprints

Estado da publicação: O preprint não foi publicado em outro meio.

Produção científica mundial sobre triagem neonatal biológica: análise bibliométrica da evolução e das tendências epidemiológicas e temáticas (1975–2024)

Cláudio Silva Campos, Marta Rovery de Souza

https://doi.org/10.1590/SciELOPreprints.18704

Submetido em: 2026-11-01
Postado em: 2026-11-04 (versão 1)
(AAAA-MM-DD)

SciELO Preprints - Este documento é um preprint e sua situação atual está disponível em: https://doi.org/10.1590/SciELOPreprints.18704

ARTIGO ORIGINAL

Produção científica mundial sobre triagem neonatal biológica: análise bibliométrica da evolução e das tendências epidemiológicas e temáticas (1975–2024)

Triagem neonatal biológica: análise bibliométrica

Cláudio Silva Campos (https://orcid.org/0009-0009-4889-6321)[1,2]
Marta Rovery de Souza (https://orcid.org/0000-0001-6910-843X)[3]

[1] Secretaria de Estado da Saúde de Goiás, Brasil.
[2] Programa de Pós-Graduação em Medicina Tropical e Saúde Pública da Universidade Federal de Goiás, Goiânia, GO, Brasil.
[3] Professora Titular do Departamento de Saúde Coletiva do Instituto de Patologia Tropical e Saúde Pública da Universidade Federal de Goiás, Goiânia, GO, Brasil. martaroverysouza@ufg.br

Autor Correspondente
Nome: Cláudio Silva Campos
E-mail: claudio.campos@goias.gov.br
claudiocampos@egresso.ufg.br
Endereço: R. 14 de Julho, nº 1471, Centro. Regional de Saúde Pirineus. Anápolis, GO. CEP 75053-520.

RESUMO

Objetivo: Analisar a evolução e as tendências epidemiológicas e temáticas da produção científica mundial sobre triagem neonatal biológica, entre 1975 e 2024, com atenção às pesquisas relacionadas à cobertura dos programas de rastreamento e aos estudos transversais.

Métodos: Estudo bibliométrico exploratório e descritivo. Foram consultadas as bases *Web of Science*, PubMed/MEDLINE, Scopus e SciELO. A análise quantitativa utilizou registros da Web of Science, processados no Bibliometrix, enquanto as redes de coocorrência de palavras-chave e de termos extraídos de títulos e resumos foram construídas no VOSviewer.

SciELO Preprints - Este documento é um preprint e sua situação atual está disponível em: https://doi.org/10.1590/SciELOPreprints.18704

Resultados: Foram analisados 931 documentos, distribuídos em 146 fontes de publicação, com taxa de crescimento anual de 4,05%. Os Estados Unidos lideraram a produção científica, seguidos por Itália, França, Reino Unido e Brasil. A rede de palavras-chave identificou 117 termos em sete agrupamentos temáticos, destacando hipotireoidismo congênito, triagem neonatal e diagnóstico. A rede de títulos e resumos compreendeu 195 termos em quatro agrupamentos, com destaque para alterações genéticas, hiperplasia adrenal congênita e fibrose cística. Termos epidemiológicos e de avaliação dos programas apresentaram menor frequência nas redes selecionadas.

Conclusões: A produção científica apresentou crescimento e diversidade temática, com destaque para abordagens clínico-diagnósticas e moleculares. Os achados ressaltam a importância de ampliar as investigações sobre cobertura, acesso, desigualdades regionais e desempenho dos programas de triagem neonatal.

Palavras-chave: Triagem neonatal; Bibliometria; Saúde pública; Triagem em massa; Cobertura de serviços de saúde.

Global scientific production on newborn bloodspot screening: bibliometric analysis of the evolution and epidemiological and thematic trends (1975–2024)

Newborn bloodspot screening: a bibliometric analysis

Abstract

Objective: To analyze the evolution and epidemiological and thematic trends of global scientific publications on newborn bloodspot screening from 1975 to 2024, with particular attention to screening program coverage and cross-sectional studies.

Methods: An exploratory and descriptive bibliometric study. Web of Science, PubMed/MEDLINE, Scopus, and SciELO were searched. The quantitative analysis was based on Web of Science records processed using Bibliometrix, while keyword co-occurrence networks and term co-occurrence networks derived from titles and abstracts were constructed using VOSviewer.

Results: A total of 931 documents from 146 publication sources were analyzed, with an annual growth rate of 4.05%. The United States accounted for the largest number of publications,

SciELO Preprints - Este documento é um preprint e sua situação atual está disponível em: https://doi.org/10.1590/SciELOPreprints.18704

followed by Italy, France, the United Kingdom, and Brazil. The keyword network comprised 117 terms grouped into seven clusters, highlighting congenital hypothyroidism, newborn screening, and diagnosis. The title and abstract network included 195 terms distributed across four clusters, emphasizing genetic alterations, congenital adrenal hyperplasia, and cystic fibrosis. Epidemiological and program evaluation terms were less frequent in the selected networks.

Conclusions: Scientific production increased over the study period and covered a diverse range of topics, with a predominance of clinical, diagnostic, and molecular approaches. The findings highlight the importance of further research on screening coverage, access, regional inequalities, and the performance of newborn screening programs.

Key words: Neonatal Screening; Bibliometrics; Public Health; Mass Screening; Health Services Coverage.

Introdução

A triagem neonatal (TN) constitui uma importante estratégia de saúde pública destinada à identificação precoce de doenças congênitas e metabólicas, frequentemente assintomáticas no período neonatal, permitindo intervenções oportunas que previnem complicações graves, sequelas irreversíveis e reduzem a morbimortalidade infantil.[1] Seu principal objetivo é identificar doenças tratáveis ainda na fase pré-sintomática, sendo fundamental a realização do rastreamento nos primeiros dias de vida, bem como a agilidade em todas as etapas do processo assistencial, desde a coleta até a confirmação diagnóstica e o início do tratamento e atualmente engloba em seu escopo a triagem auditiva, ocular, cardíaca e sanguínea (biológica).[2]

Na triagem neonatal biológica (TNB), destacam-se doenças como a fenilcetonúria (PKU) e o hipotireoidismo congênito (HC), cujo diagnóstico e tratamento precoces podem prevenir comprometimentos do desenvolvimento neurointelectual, e a hiperplasia adrenal congênita (HAC), na qual a intervenção oportuna pode evitar complicações potencialmente fatais.[3]

A TNB teve início na década de 1960, nos Estados Unidos, a partir dos estudos de Robert Guthrie sobre a detecção precoce da PKU, expandindo-se rapidamente para todos os estados norte-americanos e incorporando progressivamente novas doenças e tecnologias diagnósticas.[4] Nesse período, a Organização Mundial da Saúde (OMS) passou a recomendar a implementação de programas de triagem neonatal, considerando critérios como relevância da doença para a saúde pública, disponibilidade de tratamento, adequação dos testes, infraestrutura

SciELO Preprints - Este documento é um preprint e sua situação atual está disponível em: https://doi.org/10.1590/SciELOPreprints.18704

assistencial e custo-efetividade.[5,6] Na Europa, houve início com a detecção da PKU, ampliando-se significativamente com a introdução da espectrometria de massa e, posteriormente, de tecnologias moleculares, que possibilitaram o rastreamento de um número crescente de doenças. Atualmente, diversos países europeus apresentam coberturas superiores a 90%, algumas ultrapassando 99% dos recém-nascidos.[3]

Na América Latina, as primeiras iniciativas surgiram na década de 1970, com destaque para o México e o Brasil, onde a triagem neonatal foi introduzida em 1976 pela Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de São Paulo (APAE-SP). Entretanto, a expansão dos programas ocorreu de forma heterogênea, e, na década de 1990, apenas Costa Rica, Chile e Uruguai haviam alcançado abrangência nacional.[5] Nos países em desenvolvimento, persistem limitações estruturais e financeiras que dificultam a universalização da TNB, especialmente em regiões da África Subsaariana e da Ásia. Nesses contextos, o hipotireoidismo congênito destaca-se entre as condições prioritárias para rastreamento, enquanto hemoglobinopatias e deficiência de glicose-6-desidrogenase apresentam relevância regional. Assim, a ampliação da triagem neonatal depende não apenas dos avanços tecnológicos, mas também da disponibilidade de recursos, da organização dos serviços de saúde e da incorporação de evidências epidemiológicas às políticas públicas.[7]

No Brasil, o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) teve suas bases estabelecidas pela Portaria nº 22/1992 e foi ampliado pela Portaria GM/MS nº 822/2001, fundamentando-se nos princípios de universalidade, equidade e integralidade do Sistema Único de Saúde (SUS). Implementado em todos os estados brasileiros, o programa articula a Atenção Primária à Saúde (APS) aos Serviços de Referência em Triagem Neonatal (SRTN), responsáveis pela confirmação diagnóstica, tratamento e acompanhamento especializado das doenças rastreadas. Conhecida como “teste do pezinho”, a triagem neonatal biológica possibilita a identificação precoce de doenças congênitas, frequentemente assintomáticas ao nascimento, contribuindo para a prevenção de complicações e a redução da morbimortalidade infantil. [2]

A efetividade do PNTN depende da integração entre os diferentes níveis de atenção à saúde, da qualificação dos profissionais, da infraestrutura laboratorial e da disponibilidade de protocolos clínicos e serviços especializados para o acompanhamento dos casos diagnosticados.[8,9] Sua implementação ocorreu progressivamente, respeitando as particularidades estruturais e operacionais dos estados, mediante quatro fases de incorporação de doenças. Em 2014, foi concluída a habilitação de todas as unidades federativas na fase IV,

SciELO Preprints - Este documento é um preprint e sua situação atual está disponível em: https://doi.org/10.1590/SciELOPreprints.18704

contemplando o rastreamento de seis condições: fenilcetonúria (PKU), hipotireoidismo congênito (HC), doença falciforme e outras hemoglobinopatias (DF), fibrose cística (FC), hiperplasia adrenal congênita (HAC) e deficiência de biotinidase (DB), representando um marco na consolidação e ampliação do programa no território nacional.[10]

A inclusão de novas doenças no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) fundamenta-se na possibilidade de intervenção precoce e nos benefícios do diagnóstico e tratamento oportunos para o prognóstico das crianças afetadas.[5] Apesar dos avanços, persistem desafios relacionados à ampliação do acesso e à incorporação de novas tecnologias, historicamente mais disponíveis na rede privada por meio do denominado "teste do pezinho ampliado".[1,11] Nesse contexto, a Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021, estabeleceu a ampliação escalonada do rastreamento neonatal no SUS, com previsão de inclusão de aproximadamente 50 doenças, distribuídas em grupos de condições, conforme etapas definidas pelo Ministério da Saúde.[12]

A expansão dos programas de triagem neonatal e os avanços tecnológicos associados ao diagnóstico precoce têm impulsionado a produção científica sobre as doenças rastreadas, os métodos diagnósticos e a organização dos serviços de saúde. Entretanto, compreender a evolução desse campo de conhecimento requer não apenas identificar os resultados das pesquisas, mas também examinar suas tendências, principais áreas de investigação e possíveis lacunas temáticas. Nesse contexto, a análise bibliométrica constitui uma abordagem capaz de caracterizar quantitativamente a produção científica, identificar padrões de produtividade e colaboração entre pesquisadores, além de mapear as relações entre os temas investigados. Sua aplicação à triagem neonatal biológica permite compreender como o conhecimento científico tem se desenvolvido e identificar a representatividade das pesquisas relacionadas à cobertura, ao acesso, à equidade e à avaliação dos programas de rastreamento, contribuindo para orientar futuras investigações e subsidiar o aprimoramento das políticas públicas de saúde.

Diante desse contexto, torna-se relevante compreender a evolução da produção científica sobre triagem neonatal biológica, especialmente quanto à abordagem epidemiológica das doenças rastreadas, à cobertura dos programas e à utilização de estudos transversais na investigação desses aspectos. Assim, o presente estudo teve como objetivo analisar a evolução e as tendências epidemiológicas e temáticas da produção científica mundial sobre triagem neonatal biológica, entre 1975 e 2024, explorando a presença de temas relacionados à cobertura dos programas de rastreamento das doenças tradicionalmente contempladas pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal brasileiro e aos estudos transversais.

SciELO Preprints - Este documento é um preprint e sua situação atual está disponível em: https://doi.org/10.1590/SciELOPreprints.18704

Métodos

Trata-se de um estudo bibliométrico, de caráter exploratório e descritivo, com abordagem quantitativa, destinado à análise da evolução e das tendências epidemiológicas e temáticas da produção científica mundial sobre triagem neonatal biológica, entre 1975 e 2024, com especial atenção às pesquisas relacionadas à cobertura dos programas de rastreamento e aos estudos transversais, considerando os termos identificados nas redes de coocorrência, sem classificação individual dos documentos quanto à temática ou ao delineamento metodológico. A abordagem bibliométrica permite examinar padrões de publicação, produtividade científica e relações entre temas de pesquisa, por meio de indicadores quantitativos e técnicas de mapeamento científico.[13]

O percurso metodológico foi orientado por procedimentos de identificação, seleção e organização de publicações científicas propostos pelo *Knowledge Development Process–Constructivist* (ProKnow-C), adaptados aos objetivos da pesquisa, sem a aplicação integral do método ou a realização de revisão sistemática da literatura.[14]

O levantamento bibliográfico contemplou as bases *Web of Science* (WoS), PubMed/MEDLINE, Scopus e *Scientific Electronic Library Online* (SciELO), com estratégias adaptadas às especificidades de cada plataforma. As estratégias de busca foram elaboradas com base em descritores do *Medical Subject Headings* (MeSH) e termos livres relacionados à triagem neonatal biológica, às doenças rastreadas e aos indicadores epidemiológicos e assistenciais. Foram empregados termos como *Neonatal Screening*, *Newborn Screening*, *Congenital Hypothyroidism*, *Phenylketonuria*, *Hemoglobinopathies*, *Cystic Fibrosis*, *Congenital Adrenal Hyperplasia*, *Biotinidase Deficiency*, *Cross-Sectional Studies* e *Health Care Coverage*, combinados por operadores booleanos conforme as especificidades de cada base. Não foi estabelecida restrição inicial quanto ao ano de publicação e foram utilizados filtros para linguagem, sendo eletivo publicações em inglês, espanhol e português.

A análise bibliométrica foi realizada exclusivamente com os registros recuperados na WoS, de modo a trabalhar com um conjunto padronizado de metadados e evitar inconsistências decorrentes da integração de diferentes fontes bibliográficas. As demais bases contribuíram para ampliar a abrangência do levantamento bibliográfico, mas seus registros não foram incorporados ao corpus quantitativo.

Os dados foram exportados em formato BibTeX e processados no software R, versão 4.4.1, utilizando o pacote Bibliometrix.[15] Foram examinados indicadores de produção científica anual, fontes de publicação, produtividade dos autores, distribuição geográfica, citações,

SciELO Preprints - Este documento é um preprint e sua situação atual está disponível em: https://doi.org/10.1590/SciELOPreprints.18704

palavras-chave e colaboração científica. A evolução temporal foi apresentada por meio da distribuição anual das publicações.

A estrutura temática foi analisada no software VOSviewer, por meio de duas redes complementares de coocorrência.[16] A primeira utilizou as palavras-chave dos autores e os termos de indexação da WoS (*All keywords*), adotando contagem completa (*full counting*) e frequência mínima de dez ocorrências. A segunda foi construída a partir dos termos extraídos dos títulos e resumos, com contagem binária (*binary counting*), frequência mínima de dez ocorrências e seleção inicial de 200 termos conforme os critérios de relevância do programa.[17] Em ambas as análises, foram empregados tesauros para padronização terminológica e exclusão de expressões não informativas. As redes foram interpretadas considerando a frequência dos termos, a força total das ligações (TLS) e os agrupamentos temáticos. Para garantir a consistência entre as análises, verificou-se a correspondência dos registros por meio de seus identificadores bibliográficos.

Considerando que a coleta foi concluída em maio de 2024, os registros correspondentes a esse ano representam apenas parte da produção científica anual.

Resultados

O levantamento bibliográfico realizado nas quatro bases de dados identificou 937 registros na Web of Science (WoS), 299 na PubMed/MEDLINE, 54 na *Scientific Electronic Library Online* (SciELO) e 47 na Scopus. Na análise bibliométrica, a qual adotou-se exclusivamente a WoS, foram identificados 931 documentos publicados entre 1975 e 2024, distribuídos em 146 fontes de publicação e associados a 4.472 autores. A taxa de crescimento anual da produção científica foi de 4,05%, com média de 31,56 citações por documento. Predominaram os artigos científicos, que corresponderam a 804 publicações, além de outras classificações documentais, incluindo artigos de revisão. A colaboração internacional correspondeu a 13,86% da produção analisada (Tabela 1).

A produção científica apresentou crescimento ao longo da série histórica, com oscilações anuais. O maior número de publicações foi registrado em 2023 (42 documentos), seguidos de 2010 (39) e 2022 (35). Em 2024, foram identificados sete documentos até a data da coleta, realizada em maio daquele ano (Figura 1).

Entre os autores com maior produtividade, destacou-se Farrell P, seguido por Laxova A e Weber G. Os Estados Unidos apresentaram o maior número de publicações, seguidos por Itália, França, Reino Unido e Brasil, que ocupou a quinta posição. Os periódicos com maior

SciELO Preprints - Este documento é um preprint e sua situação atual está disponível em: https://doi.org/10.1590/SciELOPreprints.18704

produção foram *Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, *Journal of Pediatric Endocrinology & Metabolism* e *Journal of Pediatrics* (Tabela 1).

Tabela 1

(A) Distribuição das publicações científicas sobre triagem neonatal biológica por base de dados e (B) caracterização bibliométrica da produção científica mundial, 1975–2024.

(A) DISTRIBUIÇÃO DAS PUBLICAÇÕES POR BASE DE DADOS					
BASES DE DADOS	**RESULTADOS**				
PubMed	299				
SCOPUS	47				
Scielo	54				
Web of Science	937				
(B) CARACTERIZAÇÃO BIBLIOMÉTRICA[1]					
PRINCIPAIS INFORMAÇÕES SOBRE DADOS					
Documentos duplicados	6				
Período de tempo	1975: 2024 [2]				
Fontes (Revistas, Livros etc.)	146				
Documentos	931				
Taxa de crescimento anual %	4,1				
Idade média do documento	19,3				
Média de citações por documento	31,56				
Média de citações por ano por documento	1,77				
Referências	15.615				
Palavras-chave	1471				
TIPOS DE DOCUMENTO	**n**				
Artigos	804				
Livros, capítulo de livros e outros	61				
Revisão	65				
Outros	1				
AUTORES	**n**				
Autores	4472				
Aparições do autor	6465				
Autores de documentos de autoria única	44				
COLABORAÇÃO DOS AUTORES					
Documentos de autoria única	55				
Documentos por Autor	0,208				
Coautores por documentos	6,94				
Coautoria internacional %	13,9				
ARTIGOS POR PAÍS	**n**	**Frequência**	**SCP**	**MCP**	**Razão MCP**
Estados Unidos da América	145	0,16	121	24	0,17
Itália	117	0,13	106	11	0,09
França	89	0,10	84	5	0,06
Reino Unido	65	0,07	54	11	0,17
Brasil	61	0,06	57	4	0,07

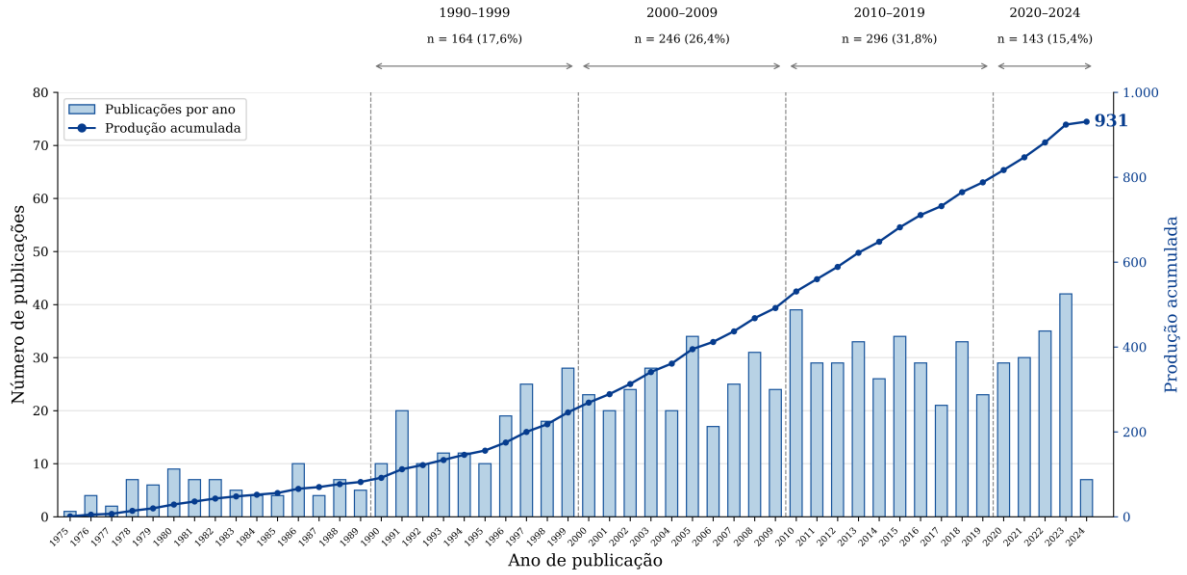
[1] Levantamento bibliométrico realizado com a base de dados da *Web of Science*. [2] A coleta dos dados bibliográficos foi concluída em maio de 2024.

Legenda: SCP: Publicações de um único país; MCP: Publicações de vários países.

SciELO Preprints - Este documento é um preprint e sua situação atual está disponível em: https://doi.org/10.1590/SciELOPreprints.18704

Figura 1

Evolução anual e acumulada da produção científica mundial sobre triagem neonatal biológica, 1975–2024.



Nota: As barras representam o número anual de publicações, enquanto a linha indica a produção científica acumulada. As linhas verticais tracejadas delimitam os períodos analisados, acompanhados dos respectivos quantitativos e percentuais de publicações. Os dados referentes a 2024 são parciais, considerando que a coleta foi realizada em maio daquele ano.

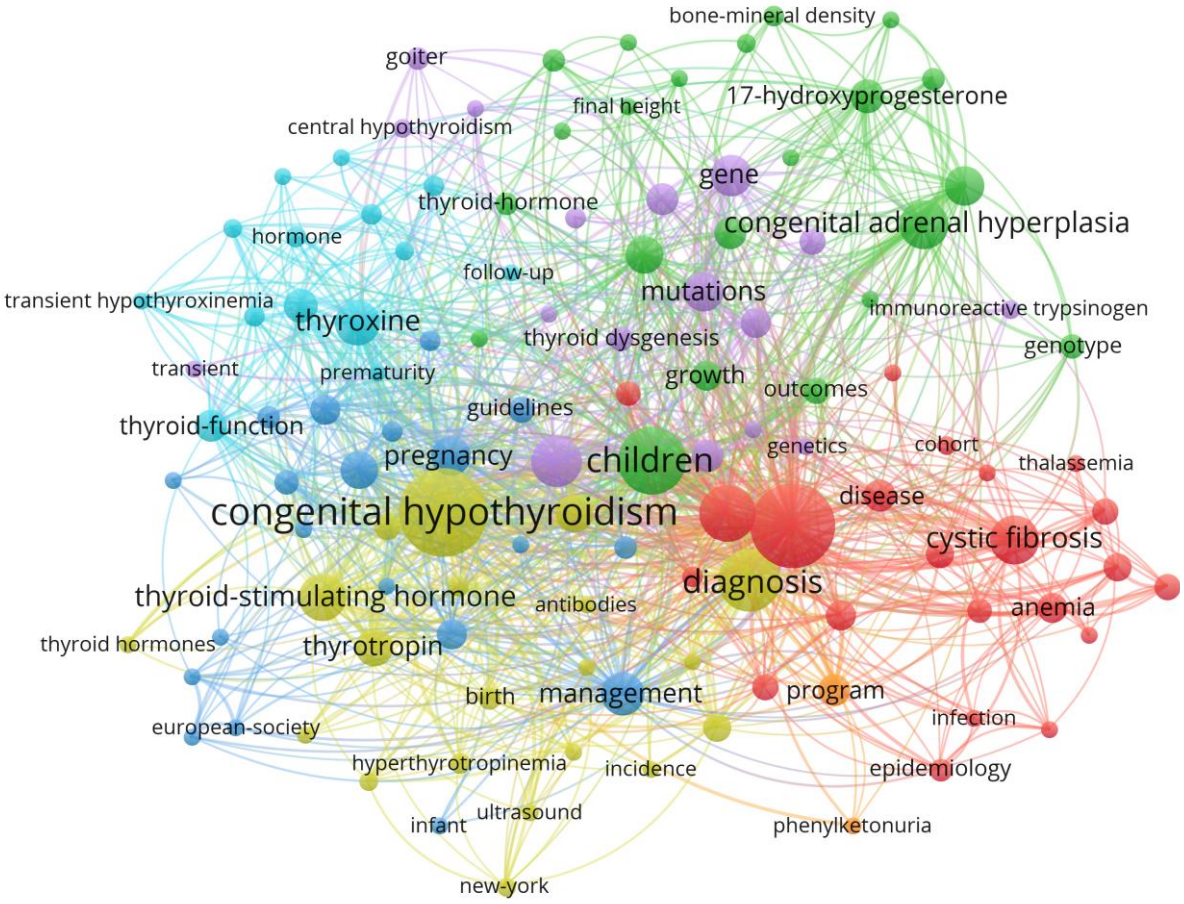
A análise de coocorrência das palavras-chave identificou 117 termos distribuídos em sete agrupamentos temáticos (*clusters*). Destacaram-se *congenital hypothyroidism* (270 ocorrências; força total de ligação - TLS = 1.179), *newborn screening* (254; TLS = 1.075) e *diagnosis* (133; TLS = 648). Entre as doenças rastreadas, *congenital adrenal hyperplasia* e *cystic fibrosis* apresentaram 82 ocorrências cada. Também foram identificadas conexões com expressões relacionadas à epidemiologia, incidência, programas de rastreamento e acompanhamento dos pacientes, porém com menores frequências (Figura 2; Tabela 2).

A rede de coocorrência dos termos extraídos dos títulos e resumos compreendeu 195 termos distribuídos em quatro agrupamentos temáticos (*clusters*), relacionados predominantemente a alterações genéticas e tireoidianas, condições maternas e neonatais, hiperplasia adrenal congênita e fibrose cística. As maiores ocorrências foram observadas para *mutation* (150; TLS = 1.252), *congenital adrenal hyperplasia* (144; TLS = 893), *cystic fibrosis* (136; TLS = 591) e *gene* (107; TLS = 925). Também foram identificadas expressões associadas aos programas de rastreamento e à assistência neonatal, como *cost effectiveness*, *recall rate*, *blood spot* e *treatment initiation* (Figura 3; Tabela 2).

SciELO Preprints - Este documento é um preprint e sua situação atual está disponível em: https://doi.org/10.1590/SciELOPreprints.18704

Figura 2

Rede de coocorrência de palavras-chave da produção científica mundial sobre triagem neonatal biológica, 1975–2024.



Nota: Rede construída com palavras-chave dos autores e termos de indexação da Web of Science (All keywords), utilizando contagem completa (full counting) e mínimo de dez ocorrências. Foram identificados 117 termos distribuídos em sete agrupamentos temáticos (clusters). O tamanho dos nós representa a frequência dos termos; as linhas indicam relações de coocorrência; e as cores representam os agrupamentos temáticos.

SciELO Preprints - Este documento é um preprint e sua situação atual está disponível em: https://doi.org/10.1590/SciELOPreprints.18704

Tabela 2

Termos selecionados das (A) Palavras-chave e dos (B) Títulos e resumos, nas redes de coocorrência da produção científica mundial sobre triagem neonatal biológica, 1975–2024.

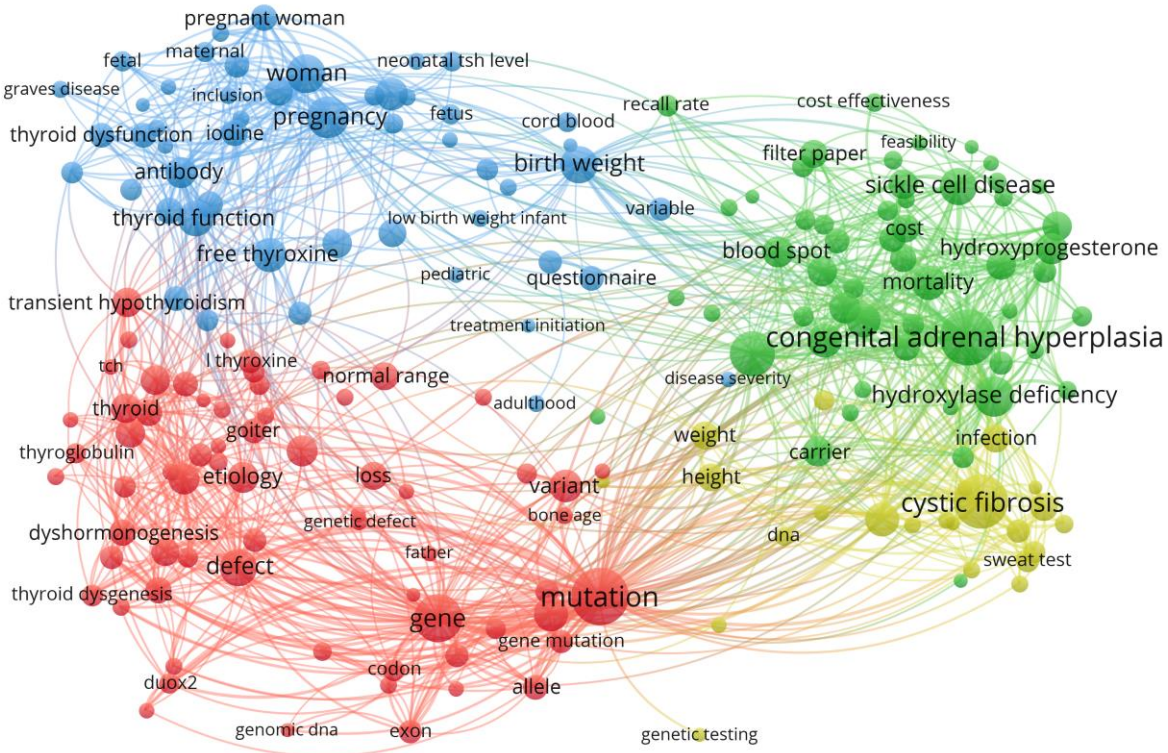
Termos	Ocorrências	TLS	Cluster
(A) Palavras-chave			
Congenital hypothyroidism	270	1.179	4
Newborn screening	254	1.075	1
Diagnosis	133	648	4
Congenital adrenal hyperplasia	82	292	2
Cystic fibrosis	82	282	1
Prevalence	32	142	1
Epidemiology	19	78	1
Incidence	12	60	4
(B) Títulos e resumos			
Mutation	150	1.252	1
Congenital adrenal hyperplasia	144	893	2
Cystic fibrosis	136	591	4
Gene	107	925	1
Programme	94	506	2
Pregnancy	80	572	3
Sickle cell disease	61	279	2
Recall rate	21	145	2
Cost effectiveness	16	84	2
Treatment initiation	10	61	3

TLS: força total de ligação. Os termos foram selecionados para apresentação; os indicadores das duas redes não são diretamente comparáveis devido aos diferentes métodos de contagem.

SciELO Preprints - Este documento é um preprint e sua situação atual está disponível em: https://doi.org/10.1590/SciELOPreprints.18704

Figura 3

Rede de coocorrência de termos extraídos dos títulos e resumos das publicações científicas sobre triagem neonatal biológica, 1975–2024.



Nota: Rede construída a partir dos títulos e resumos dos documentos, utilizando contagem binária (*binary counting*) e frequência mínima de 10 ocorrências. Foram identificados 195 termos distribuídos em quatro agrupamentos temáticos (*clusters*). O tamanho dos nós representa a ocorrência dos termos, as linhas indicam relações de coocorrência e as cores representam os agrupamentos temáticos.

Discussão

Esse trabalho analisou a evolução e as tendências epidemiológicas e temáticas da produção científica mundial sobre triagem neonatal biológica entre 1975 e 2024, com especial atenção à cobertura dos programas de rastreamento e aos estudos transversais. A análise bibliométrica de 931 documentos evidenciou crescimento da produção científica, participação expressiva de países da América do Norte e da Europa, além do Brasil, e uma estrutura temática caracterizada pelo destaque de pesquisas clínico-diagnósticas, genéticas e moleculares. Embora também tenham sido identificados termos relacionados à epidemiologia e à avaliação dos programas, estes apresentaram menores frequências nas redes analisadas.

A expansão das pesquisas sobre triagem neonatal biológica acompanha o desenvolvimento de tecnologias laboratoriais e moleculares, a ampliação dos programas de rastreamento e o avanço do conhecimento sobre as doenças detectáveis no período neonatal.[11] O crescimento observado ao longo da série histórica é compatível com a transformação da triagem neonatal em uma intervenção organizada de saúde pública, cuja efetividade depende

SciELO Preprints - Este documento é um preprint e sua situação atual está disponível em: https://doi.org/10.1590/SciELOPreprints.18704

tanto da capacidade de detecção quanto da confirmação diagnóstica e do tratamento oportuno. Nesse contexto, a ampliação dos painéis de rastreamento representa um avanço importante, mas também exige investimentos em infraestrutura, qualificação profissional e organização dos serviços de referência.[5,18]

A distribuição geográfica das publicações demonstrou maior participação dos Estados Unidos e de países europeus, com o Brasil ocupando a quinta posição. Esse resultado evidencia a contribuição brasileira para a produção científica internacional sobre o tema, mas não representa, necessariamente, maior cobertura ou efetividade dos programas nacionais de triagem neonatal.[6] Os indicadores bibliométricos caracterizam a produção indexada e podem ser influenciados pelas bases consultadas, pelos padrões de publicação e pela colaboração científica. Assim, a produtividade dos países deve ser interpretada como expressão de sua participação na literatura analisada, e não como indicador direto da qualidade da assistência oferecida à população neonatal.[13]

A análise de coocorrência permitiu identificar associações entre os principais temas presentes na literatura e reconhecer a estrutura conceitual do campo, conforme a aplicação dessa técnica descrita na literatura.[19] As redes evidenciaram o destaque de pesquisas sobre hipotireoidismo congênito, hiperplasia adrenal congênita e fibrose cística, associadas a diagnóstico, alterações genéticas, biomarcadores e acompanhamento clínico.[20,21,22,23] A presença de termos como *mutation* e gene sugere a relevância das investigações moleculares na produção científica analisada. Entretanto, a proximidade entre termos nas redes representa associação temática, não permitindo estabelecer relações causais ou inferir, isoladamente, mudanças temporais nas prioridades de pesquisa.[24]

Os termos relacionados à epidemiologia, incidência, prevalência e avaliação dos programas também integraram as redes de coocorrência, embora com menor frequência do que alguns descritores clínico-diagnósticos. Esse resultado deve ser interpretado com cautela, pois a ocorrência de palavras-chave não corresponde diretamente ao número de estudos dedicados a cada abordagem.[19] Ainda assim, evidencia a pertinência de investigações que ultrapassem o desempenho analítico dos testes e examinem cobertura populacional, acesso, oportunidade da coleta e continuidade do cuidado. A utilização de indicadores de qualidade, incluindo identificação de recém-nascidos não rastreados, tempo de execução das etapas e perdas no acompanhamento, constitui uma estratégia relevante para monitorar o desempenho dos programas de triagem neonatal [25,26]

No Brasil, a implementação e a expansão do Programa Nacional de Triagem Neonatal representaram avanços na organização do rastreamento no Sistema Único de Saúde. Contudo,

SciELO Preprints - Este documento é um preprint e sua situação atual está disponível em: https://doi.org/10.1590/SciELOPreprints.18704

permanecem disparidades regionais relacionadas à cobertura e à oportunidade do atendimento. Estudos sobre a triagem neonatal no Brasil identificaram diferenças expressivas entre as regiões brasileiras e destacaram dificuldades de infraestrutura, logística e acesso em áreas menos favorecidas. Essas desigualdades demonstram que a universalidade prevista para o programa precisa ser acompanhada de avaliações territoriais capazes de identificar dificuldades específicas dos estados e municípios. Nesse sentido, o monitoramento da cobertura constitui instrumento relevante para orientar decisões e aprimorar a organização dos serviços[1]

A avaliação dos programas de triagem neonatal deve considerar todo o percurso assistencial, desde a coleta até a confirmação diagnóstica, o tratamento e o acompanhamento longitudinal. Nesse contexto, estudos epidemiológicos, especialmente os de delineamento transversal, contribuem para identificar desigualdades na cobertura, dificuldades na realização oportuna dos exames e fragilidades na organização dos serviços de saúde. Essas investigações permitem compreender fatores associados ao acesso e à efetividade do rastreamento, fornecendo subsídios para o planejamento de intervenções e o fortalecimento da integração entre atenção primária, laboratórios e serviços especializados. A produção de evidências sobre essas dimensões é particularmente relevante em territórios marcados por desigualdades socioeconômicas e regionais, contribuindo para o aprimoramento das políticas públicas de atenção à saúde materno-infantil.[6,11,9,27,28]

Entre as limitações deste estudo, destaca-se a utilização exclusiva da Web of Science na análise bibliométrica, embora o levantamento bibliográfico tenha contemplado PubMed/MEDLINE, Scopus e SciELO. Essa escolha favoreceu a padronização dos metadados, mas restringiu o corpus às publicações indexadas nessa base. Além disso, os agrupamentos temáticos dependem dos procedimentos de padronização e seleção dos termos e dos limites mínimos de ocorrência estabelecidos, não permitindo classificar diretamente os documentos segundo seus objetivos ou delineamentos metodológicos. A produção referente a 2024 também deve ser interpretada com cautela, considerando que a coleta ocorreu antes do encerramento daquele ano. Adicionalmente, a análise exploratória não permitiu quantificar a proporção de publicações especificamente dedicadas à cobertura dos programas ou identificar sistematicamente os estudos de delineamento transversal. A ausência ou menor frequência de determinados termos nas redes não deve, portanto, ser interpretada como evidência direta de escassez dessas pesquisas na literatura.

A produção científica mundial sobre triagem neonatal biológica apresentou crescimento e diversificação temática entre 1975 e 2024, com destaque para pesquisas relacionadas às doenças rastreadas, aos métodos diagnósticos e aos avanços genéticos e moleculares. Embora

SciELO Preprints - Este documento é um preprint e sua situação atual está disponível em: https://doi.org/10.1590/SciELOPreprints.18704

as análises também tenham identificado temas epidemiológicos e de avaliação dos programas, os resultados reforçam a importância de ampliar as investigações sobre cobertura populacional, acesso e desempenho dos serviços de triagem neonatal. No contexto brasileiro, estudos que considerem desigualdades regionais e fatores associados à realização do rastreamento poderão contribuir para o aprimoramento do Programa Nacional de Triagem Neonatal e o fortalecimento das políticas públicas de atenção à saúde materno-infantil.

Contribuições dos Autores

Conceitualização: Campos CS, Souza MR; concepção e planejamento do estudo, análise e interpretação dos dados, elaboração do rascunho e revisão crítica do conteúdo. Todos os autores aprovaram a versão final do artigo e declaram não haver conflito de interesse.

Financiamento

Esta pesquisa não recebeu financiamento externo.

Conflitos de Interesses

Os autores declaram não haver conflito de interesses.

Disponibilidade de dados

Os dados bibliográficos utilizados neste estudo foram recuperados da Web of Science e processados por meio dos softwares Bibliometrix e VOSviewer. Os resultados apresentados derivam de registros bibliográficos e indicadores de produção científica. A disponibilização dos arquivos de exportação, das estratégias de busca e dos materiais de processamento observará as condições de uso da base de dados consultada. O repositório contendo os códigos utilizados nas análises, bem como os arquivos organizados para reprodutibilidade, está disponível em: https://doi.org/10.5281/zenodo.23842718

Aspectos éticos

O estudo utilizou exclusivamente registros bibliográficos e metadados de publicações científicas, sem coleta de informações individuais de participantes ou realização de intervenções. Por essa razão, não foi submetido a Comitê de Ética em Pesquisa específico para esta análise bibliométrica.

SciELO Preprints - Este documento é um preprint e sua situação atual está disponível em: https://doi.org/10.1590/SciELOPreprints.18704

Registro do protocolo do estudo

O estudo não possui registro prévio de protocolo em plataforma pública. Trata-se de uma investigação bibliométrica, de caráter exploratório e descritivo, baseada na análise de registros bibliográficos provenientes de bases de dados científicas, sem envolvimento direto de participantes ou realização de intervenções. Não foi realizado registro prospectivo de protocolo, considerando a natureza metodológica da pesquisa, que não se caracteriza como ensaio clínico ou revisão sistemática da literatura.

Uso de inteligência artificial generativa

Os autores utilizaram ferramenta de inteligência artificial generativa exclusivamente para apoio à revisão linguística, correção gramatical e aprimoramento da clareza textual do manuscrito. Todo o conteúdo científico, incluindo concepção do estudo, análise e interpretação dos dados, elaboração das conclusões e revisão final do texto, permaneceu sob responsabilidade integral dos autores, que revisaram e validaram todas as modificações sugeridas pela ferramenta.

Referências

1. Mallmann MB, Tomasi YT, Boing AF. Neonatal screening tests in Brazil: prevalence rates and regional and socioeconomic inequalities. J Pediatr (Rio J). 2020; 96 (4): 487-94.
2. Ministério da Saúde (BR). Triagem biológica neonatal: manual técnico. Brasília (DF): Ministério da Saúde; 2016. [acesso em 2025 Dez 05]. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem_biologica_neonatal_manual_tecnico.pdf
3. Loeber JG, Platis D, Zetterström RH, Almashanu S, Boemer F, Bonham JR, et al. Neonatal screening in Europe revisited: an ISNS perspective on the current state and developments since 2010. Int J Neonatal Screen. 2021; 7 (1): 15.
4. Levy HL. Robert Guthrie and the trials and tribulations of newborn screening. Int J Neonatal Screen. 2021; 7 (1).
5. Botler J, Camacho LAB, Cruz MM, George P. Triagem neonatal: o desafio de uma cobertura universal e efetiva. Cien Saude Colet. 2010; 15 (2): 493-508.
6. Mendes IC, Pinheiro, DS, Rebelo, ACS, Carneiro, LC, Jesuino, RSA. General aspects of the neonatal screening in Brazil: a review. Rev Med Minas Gerais. 2020; 30: e-3008.
7. Therrell BL, Padilla CD. Neonatal screening in developing countries. Curr Opin Pediatr. 2018; 30 (6): 734-9.
8. Silva-Pinto AC, Alencar de Queiroz MC, Antoniazzo Zamaro PJ, Arruda M, Pimentel dos Santos H. The neonatal screening program in Brazil, focus on sickle cell disease (SCD). Int J Neonatal Screen. 2019; 5 (1): 11.
9. Costa RD, Ferreira MFC, Rocha TA, Galera MF. Evaluation of newborn screening in the state of Mato Grosso from 2005 to 2019. Rev Paul Pediatr. 2024; 42: e2022161.
10. Carvalho DCSN. Evolution of neonatal screening program in a reference hospital in Ceará: 11 years of observation. ABCS Health Sci. 2017; 42 (3): 143-6.
11. Therrell BL, Padilla CD, Borrajo GJC, Khneisser I, Schielen PCJI, Knight-Madden J, et al. Current status of newborn bloodspot screening worldwide 2024: a comprehensive review of recent activities (2020-2023). Int J Neonatal Screen. 2024; 10 (2).

SciELO Preprints - Este documento é um preprint e sua situação atual está disponível em: https://doi.org/10.1590/SciELOPreprints.18704

12. Brasil. Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021. Altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990, para aperfeiçoar o Programa Nacional de Triagem Neonatal. Diário Oficial da União. 27 maio 2021.
13. Donthu N, Kumar S, Mukherjee D, Pandey N, Lim WM. How to conduct a bibliometric analysis: an overview and guidelines. J Bus Res. 2021; 133: 285-96.
14. De Carvalho GDG, Sokulski CG, Silva WV, De Carvalho HG, De Moura RV, De Francisco AC, et al. Bibliometrics and systematic reviews: a comparison between the ProKnow-C and the Methodi Ordinatio. J Informetr. 2020; 14 (3): 101043.
15. Aria M, Cuccurullo C. Bibliometrix: an R-tool for comprehensive science mapping analysis. J Informetr. 2017; 11 (4): 959-75.
16. van Eck NJ, Waltman L. Software survey: VOSviewer, a computer program for bibliometric mapping. Scientometrics. 2010; 84: 523-38.
17. van Eck NJ, et al. Automatic term identification for bibliometric mapping. Scientometrics. 2010; 82: 581-96.
18. Souza CFM, Tonon T, Silva TO, Bachega TASS. Newborn screening in Brazil: realities and challenges. J Community Genet. 2025; 16 (4): 431-8.
19. Zupic I, Čater T. Bibliometric methods in management and organization. Organ Res Methods. 2015; 18 (3): 429-72.
20. Sadigurschi G, Micherino BV, da Cunha MBAM, Paiva CLA, da Silva e Sá GR. Analysis of national coverage of neonatal cystic fibrosis screening in Brazil from 2008 to 2017. J Matern Fetal Neonatal Med. 2022; 35 (25): 5204-9.
21. Cheillan D. Les principaux outils biologiques appliqués au dépistage néonatal - État des lieux et perspectives d'avenir. Med Sci (Paris). 2021; 37 (5): 461-7.
22. Berglund A, Ornstrup MJ, Lind-Holst M, Dunø M, Bækvad-Hansen M, Juul A, et al. Epidemiology and diagnostic trends of congenital adrenal hyperplasia in Denmark: a retrospective, population-based study. Lancet Reg Health Eur. 2023; 28: 100598.
23. Boff MI, Kopacek C, Souza VC de, Ribeiro SC, Kreisner E, Vargas PR, et al. Epidemiological profile of congenital hypothyroidism at a southern Brazilian state. Arch Endocrinol Metab. 2023; 67 (4).
24. El-Hattab AW, Almannai M, Sutton VR. Newborn screening: history, current status, and future directions. Pediatr Clin North Am. 2018; 65 (2): 389-405.
25. Association of Public Health Laboratories. NewSTEPs: quality indicators [Internet]. [cited 2026 Oct 30]. Available from: https://www.newsteps.org/index.php/data-center/quality-indicators
26. Carvalho BM, Tavares WR, Vicente JB, Sanguino GZ, Leite AM, Furtado MCC. Early access to biological neonatal screening: coordination among child care action programs. Rev Lat Am Enfermagem. 2020; 28: e3266.
27. Xavier JC, Passo CM, Penna JFC, Gualberto GT, Gomes MLC, Abijaude W, et al. A cobertura da triagem neonatal e as características sociodemográficas no Brasil, segundo dados da Pesquisa Nacional da Saúde – 2019. Rev Eletron Acervo Saude. 2024; 24 (12): e18191.
28. Melo WS de, Brito LC dos S, Oliveira BLCA de, Barbosa LP, Cardoso MVLML. Prevalência e fatores associados à realização dos exames de triagem neonatal no Brasil: comparação da PNS 2013 e 2019. Cien Saude Colet. 2024; 29 (6): e10482023.

Este preprint foi submetido sob as seguintes condições:

- Os autores declaram que os necessários Termos de Consentimento Livre e Esclarecido de participantes ou pacientes na pesquisa foram obtidos e estão descritos no manuscrito, quando aplicável.
- Os autores declaram que a elaboração do manuscrito seguiu as normas éticas de comunicação científica.
- Os autores declaram que estão cientes que são os únicos responsáveis pelo conteúdo do preprint e que o depósito no SciELO Preprints não significa nenhum compromisso de parte do SciELO, exceto sua preservação e disseminação.
- Os autores declaram que os dados, aplicativos e outros conteúdos subjacentes ao manuscrito estão referenciados.
- O manuscrito depositado está no formato PDF.
- Os autores declaram que a pesquisa que deu origem ao manuscrito seguiu as boas práticas éticas e que as necessárias aprovações de comitês de ética de pesquisa, quando aplicável, estão descritas no manuscrito.
- Os autores declaram que uma vez que um manuscrito é postado no servidor SciELO Preprints, o mesmo só poderá ser retirado mediante pedido à Secretaria Editorial do SciELO Preprints, que afixará um aviso de retratação no seu lugar.
- Os autores concordam que o manuscrito aprovado será disponibilizado sob licença Creative Commons CC-BY.
- O autor submissor declara que as contribuições de todos os autores e declaração de conflito de interesses estão incluídas de maneira explícita e em seções específicas do manuscrito.
- Os autores declaram que o manuscrito não foi depositado e/ou disponibilizado previamente em outro servidor de preprints ou publicado em um periódico.
- Caso o manuscrito esteja em processo de avaliação ou sendo preparado para publicação mas ainda não publicado por um periódico, os autores declaram que receberam autorização do periódico para realizar este depósito.
- O autor submissor declara que todos os autores do manuscrito concordam com a submissão ao SciELO Preprints.